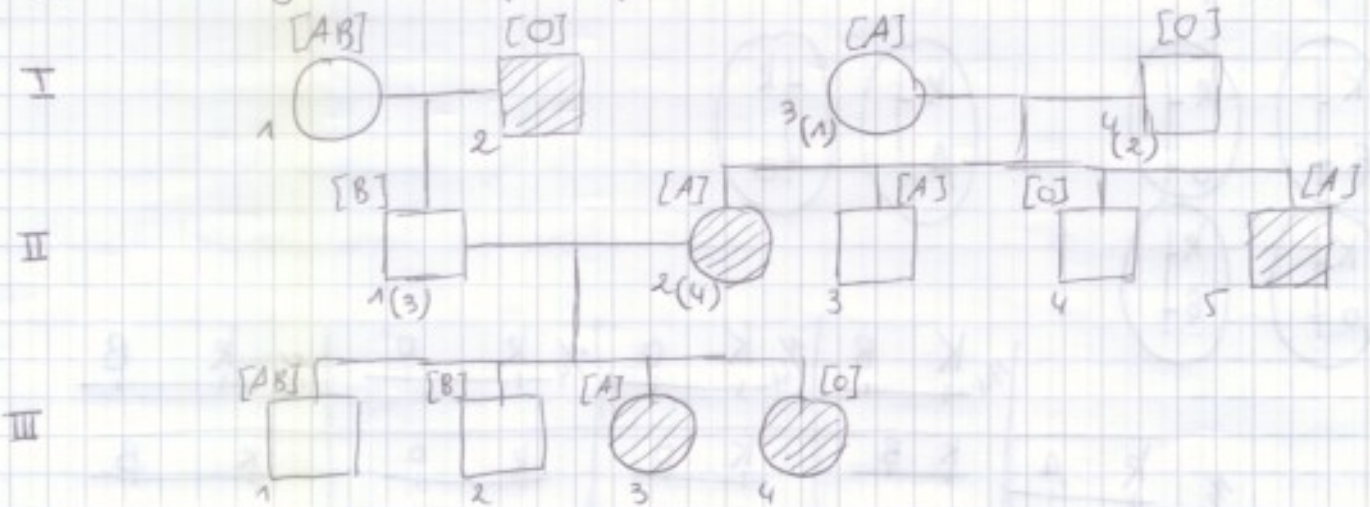


"Corrigé-type"

EXERCICE 01:

(5 points)

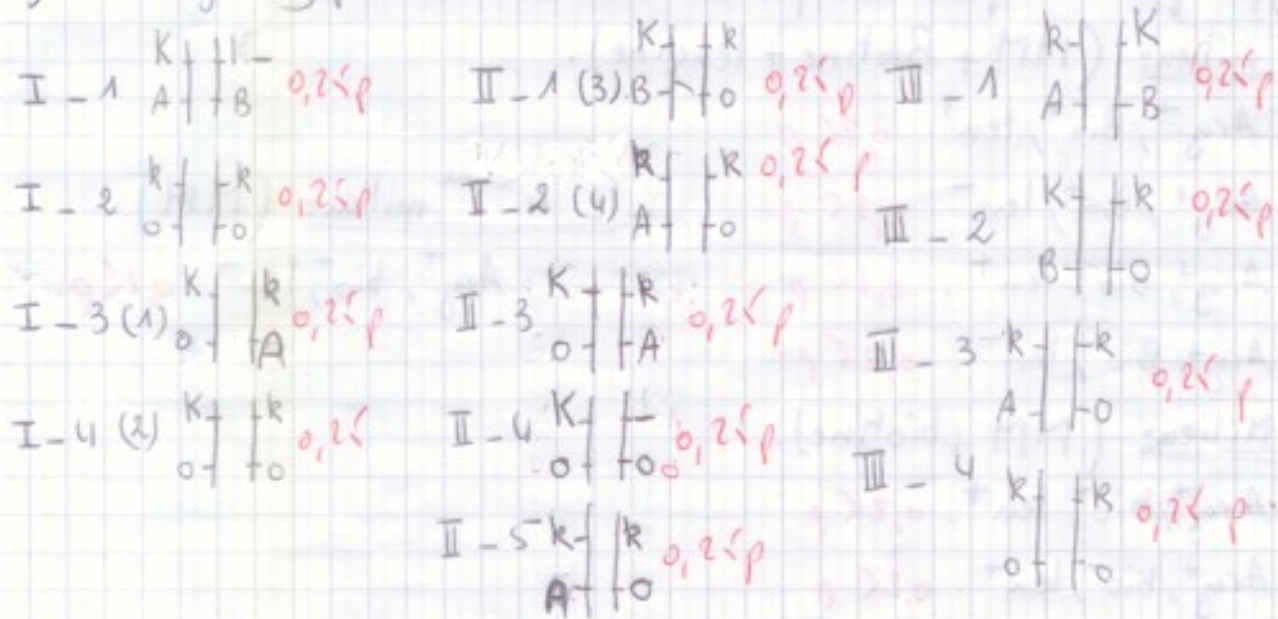
* les deux gènes sont portés par le chromosome 09 "ils sont liés".



1) - Le Mode de Transmission est Autosomique récessif. 0,25 p

Justification: - Autosomique (le gène est porté par un chromosome Autosomal 09)
 - récessif (le couple I-3(1) et I-4(2) sains de phénotype et donnent naissance à des enfants atteints \Rightarrow les parents sont Hétérozygotes et la maladie est récessive).

2) - Les génotypes des Individus:



13 génotypes = 3,25 p. / 12 génotypes = 3 p. (13 ou 12 = 3 p).

3) - le couple $\text{II-1} (3)$ et $\text{II-2} (4) \Rightarrow 5^{\text{ème}}$ enfant.

$\begin{array}{c} K \\ | \\ B \end{array} \begin{array}{c} | \\ | \\ k \\ | \\ 0 \end{array} \quad \times \quad \begin{array}{c} R \\ | \\ A \end{array} \begin{array}{c} | \\ | \\ k \\ | \\ 0 \end{array}$

$\begin{array}{l} \text{g.Hes} \\ \text{t.p. } 89\% \\ \text{t.r.} \\ \text{Ml.} \end{array} \left[\begin{array}{c} \begin{array}{c} K \\ | \\ B \end{array} \begin{array}{c} | \\ | \\ k \\ | \\ 0 \end{array} \\ \begin{array}{c} K \\ | \\ 0 \end{array} \begin{array}{c} | \\ | \\ R \\ | \\ B \end{array} \end{array} \right]$

1P

	$\frac{1}{2}$	$\frac{1}{2}$		
	$\begin{array}{c} K \\ \\ B \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ 0 \end{array}$	$\begin{array}{c} k \\ \\ 0 \end{array}$	$\frac{1}{4} \begin{array}{c} K \\ \\ B \end{array}$
$\begin{array}{c} R \\ \\ A \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ B \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ R \\ \\ A \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ 0 \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ R \\ \\ A \end{array}$	$\begin{array}{c} k \\ \\ 0 \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ R \\ \\ A \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ B \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ R \\ \\ A \end{array}$
$\begin{array}{c} R \\ \\ 0 \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ B \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ k \\ \\ 0 \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ 0 \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ k \\ \\ 0 \end{array}$	$\begin{array}{c} k \\ \\ 0 \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ k \\ \\ 0 \end{array}$	$\begin{array}{c} K \\ \\ B \end{array} \begin{array}{c} \\ \\ k \\ \\ 0 \end{array}$

- la probabilité d'avoir un enfant (B) malade est de $= \frac{1}{2} \times 5,5\% = 2,75\%$

EXERCICE 02: (4 points).

(A): HFr: $\text{Arg}^+, \text{Bio}^+, \text{leu}^+$ x (B): F: $\text{Arg}^-, \text{Bio}^-, \text{leu}^-$

1) les génotypes possibles pour chaque milieu.

- le 1^{er} milieu (MM + Biotine + leucine).

- $\text{Arg}^+, \text{Bio}^+, \text{leu}^+$ 0,25 p
- $\text{Arg}^+, \text{Bio}^+, \text{leu}^-$ 0,25 p
- $\text{Arg}^+, \text{Bio}^-, \text{leu}^+$ 0,25 p
- $\text{Arg}^+, \text{Bio}^-, \text{leu}^-$ 0,25 p

- le 4^{ème} milieu (MM).

- $\text{Arg}^+, \text{bio}^+, \text{leu}^+$ 0,25 p.

- Le 2^{ème} milieu (MM + biotine).

- $\text{Arg}^+, \text{bio}^+, \text{leu}^+$ 0,25 p
- $\text{Arg}^+, \text{bio}^-, \text{leu}^+$ 0,25 p

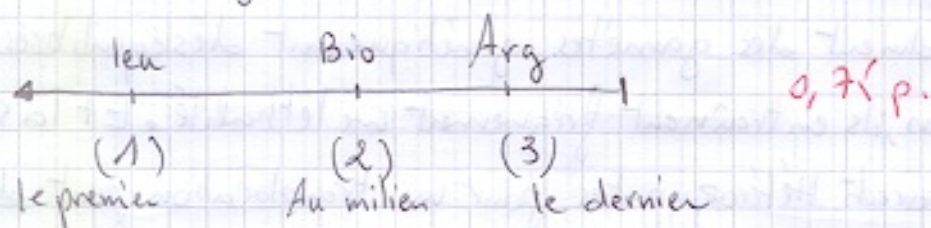
- Le 3^{ème} milieu (MM + leucine).

- $\text{Arg}^+, \text{bio}^+, \text{leu}^+$ 0,25 p
- $\text{Arg}^+, \text{bio}^+, \text{leu}^-$ 0,25 p

2) - On a 4 génotypes à sélectionner:

- Arg^+, Bio^+, leu^+ = 320 colonies. 0,25 p
- Arg^+, Bio^+, leu^- = $328 - 320 = 8$ colonies. 0,25 p
- Arg^+, Bio^-, leu^+ = $320 - 320 = 0$ colonies. 0,25 p
- Arg^+, Bio^-, leu^- = $376 - 320 - 8 = 48$ colonies. 0,25 p

3) - L'ordre des gènes:



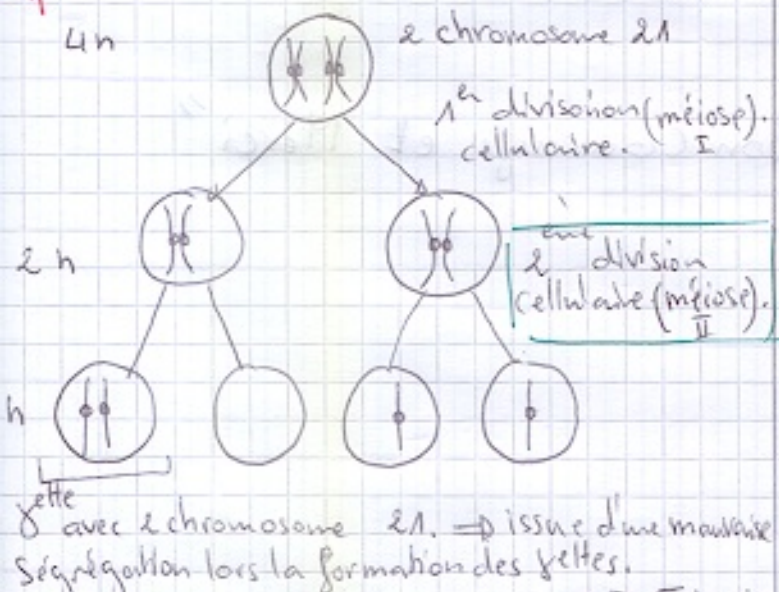
EXERCICE 03: (6 points)

1) Les formules chromosomiques:

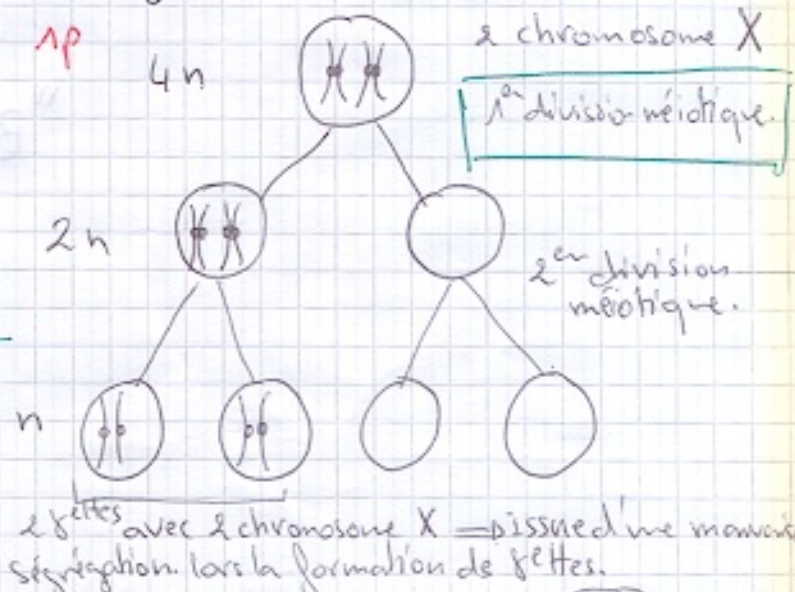
- Klinefelter: $(47, XXY)$. 0,5 p.
- Down: $(47, XX \text{ ou } XY, +21)$. 0,5 p.
- Turner: $(45, X0)$. 0,5 p.
- Trisomie 13: $(47, XX \text{ ou } XY, +13)$. 0,5 p.
- Trisomie 18: $(47, XX \text{ ou } XY, +18)$. 0,5 p.

2) L'origine probable de la Trisomie 21 et Klinefelter:

- Trisomie 21 ($47, XX \text{ ou } XY, +21$)
- Klinefelter ($47, XXY$).



$2n+21 \text{ (cellule)} \times 1 \text{ (cellule normale)} = 3 \text{ chromosomes } 21 \text{ (Trisomie 21)}$



$XX \text{ (cellule)} \times XY \text{ (cellule normale)} = XXY \text{ (Klinefelter)}$

3) la Semi-stérilité d'un individu Hétérozygote pour une translocation réciproque

Remarques:

- Soit par schéma (la croix) et formation des gamètes.

- Soit en rédaction:

1,5 p
- Les conséquences d'une translocation réciproque se résument dans la stérilité d'un individu Hétérozygote pour cette Translocation; les chromosomes homologues s'apparient de manière non orthodoxe lors de la méiose (forment une croix) et produisent des gamètes génétiquement déséquilibrés. S'ils participent à une fécondation, ils entraînent fréquemment une létalité. Et la survie de la descendance de parents Hétérozygotes pour une translocation peut descendre à 50%; cette semi-stérilité joue un rôle dans l'évolution. De plus, chez l'homme, un tel déséquilibre entraîne une monosomie ou une trisomie partielle provoquant diverses anomalies à la naissance.

EXERCICE 048

(5 points).

1 - Faux 0,75 p, Une Transition $A \rightleftharpoons T \rightarrow G \rightleftharpoons C$ 0,5 p

2 - Faux 0,75 p, Que les ADN polymérase ont besoin d'une extrémité 3'-OH libre pour la synthèse. 0,5

3 - Vrais 1,25 p

4 - Vrais 1,25 p

"Bon Courage et Merci"